

PE 075 - REGURGITAÇÃO EM LACTENTES, UM DESAFIO NA PUERICULTURA

Nathália Dal Prá Zucco¹, Laura Guimarães Sandoval de Matos¹

1. Universidade Federal da Fronteira Sul.

A regurgitação em lactentes é queixa frequente em consultas de puericultura. De acordo com a literatura, cerca de 40% dos bebês apresentam regurgitação diariamente¹. Sintomas fisiológicos devem ser diferenciados de patologias como a Doença do Refluxo Gastroesofágico (DRGE) e Alergia a Proteína do Leite de Vaca (APLV), a fim de evitar intervenções excessivas. G. D., 2 meses e 27 dias, acompanhado dos pais, vem para primeira consulta de puericultura na Unidade Básica de Saúde com médica residente em Medicina de Família e Comunidade. Primeiras consultas foram realizadas com médico particular (não especialista). Mãe relata que o filho apresenta regurgitação desde os primeiros dias de vida, além de choro frequente, mais intenso antes de evacuar. Frente às queixas, o médico que acompanhava o bebê suspeitou de DRGE e prescreveu domperidona e sucralfato. Diante de pouca resposta terapêutica, o médico suspendeu os medicamentos e levantou hipótese de APLV, prescrevendo leite de soja, o qual não teve aceitação por parte do bebê. No momento, em aleitamento materno complementado com fórmula infantil de partida. Peso: 6,2 kg. Questionado sintomas de DRGE e de APLV. Mãe negou arqueamento de tronco, sibilância, recusa alimentar, perda ponderal, distensão abdominal, diarreia, hematoquezia e lesões de pele. Conduta: orientado os pais sobre probabilidade de refluxo fisiológico somado a quadro de cólicas do recém nascido, assim como a ausência de indicação de medicações no momento. Explicado sobre medidas gerais de controle de sintomas, com incentivo ao aleitamento materno exclusivo. Solicitado retorno breve. Com 3 meses e 15 dias, mãe refere que o bebê está regurgitando menos e está menos choroso. Ganho de 27 g de peso por dia. Casos de regurgitação do lactente requerem uma boa relação médico-pessoa, com espaço aberto para questionar sinais de alarme e tranquilizar os pais quando esses não são encontrados. Quando há sintomas e sinais de alerta, deve se considerar DRGE ou APLV. Nesses casos, medidas como a supressão da proteína do leite de vaca na dieta da mãe e o uso de fórmulas espessadas devem ser realizadas antes da prescrição de medicamentos². Normalmente, a regurgitação em recém-nascidos é uma condição benigna e que tende a resolver-se por volta de 12 meses de vida², sem intervenção medicamentosa e sem a necessidade de solicitação de exames. É imprescindível manter o acompanhamento de puericultura, atentando para sinais que possam mudar o fluxograma de investigação.

PE 076 - ACIDEMIA ORGÂNICA POR MUTAÇÃO DO GENE HMGCL

Gabriela Cirimbelli Maragno¹, Fernando Dal Bó Michels¹, Karla Dal Bó Michels¹, Aline Zilli Hadrich¹, Thais May Feliciano¹, Mariana G. Mendonça¹, João Vitor Busatta¹, João Vitor Marosin de Oliveira¹, André da Silva Tusi¹, Bruno Pedro Marques de Avellar Dal-Bó¹

1. Universidade do Sul de Santa Catarina (UNISUL).

Introdução: O erro inato do metabolismo (EIM) é um grupo de doenças genéticas caracterizadas por defeitos enzimáticos que comprometem vias metabólicas e podem afetar diversas funções do organismo. As acidemias orgânicas, subgrupo dos EIM, são mais comuns em crianças e podem ser confundidas com septicemia devido à presença de acidose metabólica e encefalopatia. **Relato de caso:** O relato descreve um recém-nascido masculino de 12 dias que apresentou sucção débil, sonolência e perda de peso significativa. Inicialmente tratado para sepse, desenvolveu acidose metabólica grave, necessitando de internação em unidade de terapia intensiva e reposição de bicarbonato e glicose. Com a persistência da acidose, foi coletado um painel genético que identificou uma mutação patogênica no gene HMGCL. O paciente apresentou melhora progressiva após tratamento e foi encaminhado ao centro de referência. **Discussão:** O gene HMGCL é responsável pela codificação da enzima mitocondrial 3-hidroxi-3-metilglutaril-coenzima A liase, fundamental no metabolismo da leucina e na síntese de corpos cetônicos. A deficiência dessa enzima resulta no acúmulo de ácidos orgânicos, causando acidose metabólica e hipoglicemia. A mutação do gene HMGCL é uma condição rara, com poucos casos registrados mundialmente, e pode ser fatal se não diagnosticada e tratada precocemente. **Conclusão:** O estudo reforça a importância da identificação precoce para redução da mortalidade.

PE 077 - A IMPORTÂNCIA DO RECONHECIMENTO E DIAGNÓSTICO PRECOCE NA SÍNDROME DE PRADER-WILLI: SÉRIE DE CASOS ILUSTRATIVA

Thomas Salgado Zimmermann¹, Artur Cordeiro Cunha¹, Débora Misturini Bassotto¹, Gabriella Zanin Figuera¹, Gabrielly Caponi Hansen¹, Isadora Ferrari¹, Jayana Teixeira Maciel¹, Laura Delai¹, Monique Sartori Broch¹, Bibiana Mello de Oliveira²

1. Liga Acadêmica de Genética Médica da Universidade Luterana do Brasil (ULBRA), 2. Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre.

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma doença genética rara marcada por alterações do crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor, além da inicial disfagia, gerando baixo peso e posteriormente obesidade infantil. O diagnóstico precoce permite uma intervenção multidisciplinar precoce, ajudando a amenizar os sintomas. Apresentar três casos de SPW, enfatizando a importância do diagnóstico precoce e os sinais de alerta no neonato e lactente. Estudo descritivo retrospectivo transversal de três casos de SPW atendidos em ambulatório de genética médica em Porto Alegre. CASO 1: Paciente feminina, filha de pais não consanguíneos, encaminhada aos 2 meses por hipotonia, baixo ganho ponderal, hiporreflexia, sonolência e hipoatividade, distúrbios menores e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Ao exame físico apresentava hipotonia global de predomínio axial, reflexos reduzidos, olhos amendoados, dificuldade de sucção, hiperpilificação em fronte, fossa sacral e polegar aduzido com implantação proximal. Estudo de metilação evidenciou padrão compatível com SPW na região 15q11.2. CASO 2: Paciente masculino, 2 meses, filho de pais não consanguíneos, encaminhado por hipotonia global e dificuldade alimentar importante. Estava em uso de sonda nasogástrica. Ao exame físico observa-se fácies simétricas, hipotonia global, reflexos vivos em membros inferiores, palato estreito e alto, hemangioma occipital e fossa sacral. Array revelou deleção na região 15q11.2-q13.1 e apresentou metilação para SPW alterada. CASO 3: Paciente masculino, 3 anos, filho de pais não consanguíneos, encaminhado no período neonatal por hipotonia grave e disfunção de deglutição. Em uso de sonda nasoentérica por dificuldades alimentares e engasgos. História de criptorquidia bilateral corrigida cirurgicamente. Exame físico evidenciou sequência de Pierre-Robin, apagamento dos sulcos e filtro labial, orelhas proeminentes e hipotonia. Análise de metilação confirmou diagnóstico de SPW. Os três casos descritos iniciaram fisioterapia, acompanhamento nutricional e uso de GH no primeiro semestre de vida, com boa resposta. O diagnóstico precoce na SPW é crucial, especialmente diante de neonatos com dificuldades alimentares, hipotonia e atraso no desenvolvimento. A abordagem multidisciplinar, incluindo aconselhamento genético, terapia hormonal e suporte nutricional, mostra-se indispensável para promover o desenvolvimento global e crescimento adequado.

PE 078 - APRESENTAÇÃO TARDIA DOENÇA DA URINA DO XAROPE DE BORDO: RELATO DE CASO

Luiza Quaini Cardozo¹, Laura Goedel dos Santos¹, Eduarda Tassoni Kafer¹, Tereza Ko¹, Lilia Farret¹, Melissa Nadal Duarte¹, Edgar Enrique Sarria Icaza¹, Carolina Rodrigues de Freitas¹, Andressa da Silva Ribeiro¹, Iloite Maria Scheibel¹

1. Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

A Doença da urina do xarope de bordo -DUXB - ocorre em 1 a cada 185.000 pessoas, de herança autossômica recessiva, caracterizada pela deficiência do complexo desidrogenase alfa-cetoácido de cadeia ramificada, ocasionando a elevação da concentração plasmática de aminoácidos de cadeia ramificada como leucina, isoleucina e valina. O acúmulo desses gera efeitos neurotóxicos, como atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM), hipotonia e o odor da urina característico. Menina, 3 anos, nascida a termo, sem intercorrências perinatais e neurodesenvolvimento adequado até 1 ano de idade, previamente a um quadro grave de pneumonia necrosante, associado a ataxia, hipotonia, hiperreflexia e marcha com apoio. Durante a investigação de atraso do neurodesenvolvimento, foram identificados níveis elevados dos aminoácidos de cadeia ramificada leucina, isoleucina e valina. A mãe relatava odor de "açúcar mascavo" no ouvido e urina de cheiro adocicado. Teve o diagnóstico confirmado de DUXB. O tratamento foi iniciado com uma dieta hipercalórica e hipoproteica, restrita em aminoácidos de cadeia ramificada e suplementação com isoleucina e valina. Após a adaptação dietética, observou-se melhora dos parâmetros bioquímicos, acompanhada de evolução neurológica positiva. **Discussão:** Apesar do fenótipo neonatal ser o mais comum (75%), é necessário reconhecer a importância das apresentações tardias, que serão identificadas pelo pediatra. A forma tardia da DUXB ocorre quando a criança tem desenvolvimento normal até a exposição a um estressor, em geral um processo infeccioso. Ainda que a forma tardia curse com longo período assintomático, o odor de xarope de bordo no cerúmen do ouvido e na urina pode se dar precocemente. A intensidade do odor está diretamente relacionada com a concentração de leucina. De modo geral, os pacientes com DUXB tardia podem apresentar as mesmas sequelas agudas ou crônicas da forma clássica. Além da modificação dietética, tratamento preconizado, o transplante hepático também pode ser considerado. **Comentários finais:** A DUXB é uma condição rara, cujo diagnóstico precoce é fundamental para evitar complicações graves. Nesse sentido, o rastreamento neonatal por meio do teste do pezinho (TP) ampliado melhoraria os desfechos clínicos. Nesse contexto, destaca-se a importância da Lei nº 14.154, que visa ampliar o escopo de doenças rastreadas pelo TP no Brasil.

PE 079 -DIAGNÓSTICO PRECOCE DE SÍNDROME DE ANGELMAN: RELATO DE CASO

Maira Mendes Schenatto¹, Larissa Soares Kuhn¹, Carolina Horst dos Santos¹, Marina Silva Atkinson¹, Clarissa Aires Roza¹, Barbara Confessor Cebalho Barbosa¹

1. Universidade do Vale do Taquari (Univates).

A Síndrome de Angelman (AS) é uma doença neurogenética rara, caracterizada por atraso cognitivo, dificuldades na fala, movimentos descoordenados e comportamento extrovertido. Ocorre em cerca de 1 em 15.000 nascidos vivos. O diagnóstico requer testes genéticos específicos para detectar a deleção da região 15q11.2 do alelo materno a principal variante encontrada. Paciente do sexo feminino, nascida a termo, sem intercorrências neonatais. Aos dois meses, apresentou estrabismo e foi encaminhada ao oftalmologista. Aos quatro meses, iniciou fisioterapia e acompanhamento neuropediátrico devido à assimetria craniana e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM). Exames de imagem não revelaram anormalidades estruturais significativas, mas o eletroencefalograma indicou descargas nas regiões frontais. Testes genéticos confirmaram a deleção da região crítica para AS. A criança apresentou características típicas da síndrome, como sorriso fácil, tremores, distúrbios do sono e dificuldades motoras. O tratamento foi baseado em acompanhamento multidisciplinar com pediatra, neuropediatra, fisioterapia, terapia ocupacional, fonoaudiologia e suporte nutricional. Após evolução do caso, paciente com 1 ano e 6 meses, seguindo monitoramento, sem crise convulsiva, em dieta *low carb*, além de medicada com anticonvulsivante contínuo e progredindo no DNPM. **Discussão:** O diagnóstico precoce da AS é fundamental para intervenção terapêutica eficaz. Os achados clínicos e exames complementares foram compatíveis com a literatura, destacando a importância dos testes genéticos para confirmação diagnóstica. O suporte multidisciplinar foi essencial para a melhora da qualidade de vida da paciente e o envolvimento familiar teve papel crucial no desenvolvimento e na adaptação ao tratamento. **Conclusão:** A AS exige um manejo abrangente e contínuo. O relato destaca a importância da detecção precoce e da abordagem individualizada para otimizar a qualidade de vida do paciente. Avanços como terapia genética e oligonucleotídeos antisense podem, no futuro, oferecer novas possibilidades terapêuticas.

PE 080 -DEFEITO DA β -OXIDAÇÃO DE ÁCIDOS GRAXOS: RELATO DE CASO DE SÍNDROME DA DEPLEÇÃO MITOCONDRIAL 2 (MTDPS2) POR MUTAÇÃO NO GENE TK2

Isabel Schuster Argenton Schlosser¹, Ana Luísa Balestrin Rossatto¹, Cristina Caren Coghetto¹, Heloísa Todeschini Francescon¹, Laura Cancian Somavilla¹, Tathiana Puerari¹, Andressa Beckmann¹, Camila Uncini Braganholo¹

1. Hospital São Vicente de Paulo (HSVP).

Erros inatos do metabolismo, como a Síndrome da Depleção Mitocondrial tipo 2 (MTDPS2), resultam em disfunções multissistêmicas devido à falha na produção de energia celular. A MTDPS2, associada a variantes patogênicas no gene TK2, manifesta-se predominantemente como miopatia mitocondrial grave, com envolvimento neuromuscular e metabólico precoce. Lactente, sexo feminino, 10 meses, apresentou hipotonia axial e periférica progressiva, ptose palpebral discreta, atraso no desenvolvimento motor e dificuldade alimentar iniciado aos 6 meses de idade. Exames laboratoriais evidenciaram hipoglicemia hipocetótica, acidose metabólica láctica e discreta elevação de transaminases. A triagem metabólica ampliada sugeriu distúrbio da β -oxidação de ácidos graxos. A análise molecular identificou mutação patogênica no gene TK2. O manejo incluiu suporte nutricional, fisioterapia intensiva e terapia experimental com nucleotídeos de pirimidina, resultando em estabilização parcial do quadro clínico. Os defeitos da β -oxidação de ácidos graxos comprometem a geração de energia, com manifestações sistêmicas graves. Na MTDPS2, a deficiência na manutenção do DNA mitocondrial acarreta miopatia progressiva e crises metabólicas, sendo o quadro clínico caracterizado por hipotonia severa, fraqueza muscular proximal, hipoglicemia hipocetótica e acidose láctica. O diagnóstico depende da correlação clínica, bioquímica e genética. Embora o tratamento permaneça essencialmente de suporte, terapias de reposição de nucleotídeos têm emergido como alternativas terapêuticas promissoras. A suspeita de MTDPS2 deve ser considerada em lactentes com hipotonia importante e distúrbios metabólicos característicos. O diagnóstico precoce e o início de terapias específicas podem modificar a evolução natural da doença, melhorando a qualidade de vida dos pacientes.

PE 081 -DEFICIÊNCIA DE ACIL-COA DESIDROGENASE DE CADEIA MUITO LONGA (VLCADD): UM RELATO DE CASO

Camila Furtado Hood¹, Luiza Quaini Cardozo¹, Ilóite Maria Scheibel¹, Edgar Enrique Sarria Icaza¹, Gabriel Danielli Quintana¹, Osvaldo Artigalas¹

1. Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

A deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia muito longa (VLCADD) é um erro inato do metabolismo resultante da falha da beta-oxidação dos ácidos graxos, o que gera sintomas característicos. A incidência desta desordem é 1:50.000 e suas diferentes formas de acometimento relacionam-se à deficiência total ou parcial da enzima. Paciente masculino, nascido com 38+4, PN 2.615 g, PIG, PC 38cm, APGAR 8/9. RN interna em UTI neonatal devido à disfunção respiratória, necessitando do uso de VNI. Realizou tratamento para sífilis congênita, sepse precoce e tardia, além de intercorrências como hipoglicemia e crise convulsiva. Ao longo do primeiro mês de vida, apresentou regressão do neurodesenvolvimento e hipotonia global associada a cardiomiopatia hipertrófica de início pós natal, com evidência de hipertensão pulmonar em ecocárdio. Transferido para o Hospital de Clínicas de Porto Alegre para investigação de doença genética - comprovado alto grau de consanguinidade. Durante a internação, apresentou intercorrências, como necessidade de transfusões sanguíneas, hepatoesplenomegalia e falha de extubação, evoluindo com traqueostomia. Em investigação com a equipe da genética, percebeu-se que a clínica do paciente era compatível com VLCADD (hipotonia, hipoglicemia, regressão no desenvolvimento, elevação de creatinofosfoquinase, elevação de transaminases, cardiomiopatia hipertrófica, hipertensão pulmonar, hepatoesplenomegalia), porém ainda não descartado a associação de outra doença genética. Iniciado tratamento dietético para o paciente e medicamentos para epilepsia, com paciente estável durante a internação. O paciente apresentou uma evolução característica de uma doença genética, suspeitado diagnóstico pelo alto grau de consanguinidade. A doença de base do paciente encaixa-se nas doenças consideradas raras, com comprometimento grave e uma evolução desfavorável. Quanto mais precoce o diagnóstico, mais rapidamente instala-se a terapia, como a mudança dietética aplica-se nesse caso. A importância do conhecimento de doenças genéticas encontra-se no fato de desconfiar quando a clínica de um recém nascido é incompatível com a evolução natural da criança. Suspeitar e encaminhar para um centro de referência salva a vida do paciente, uma vez que se é realizado o diagnóstico clínico e a terapia pode ser instituída. Dessa forma, procura-se salvar a vida do paciente através da terapia e instruir a família sobre a síndrome genética e os riscos em futuras gestações.

PE 082 -DIARREIA DISABSORTIVA CONGÊNITA NA MUTAÇÃO DO GENE NEUROG3: UM RELATO DE CASO

Ana Paula Orsolin¹, Isadora Staggemeier Pasini¹

1. Universidade Luterana do Brasil (ULBRA).

As mutações bialélicas no gene NEUROG3 representam uma condição genética rara, caracterizada por desordens severas da diferenciação celular endócrina, especialmente no trato gastrointestinal e no pâncreas. O gene NEUROG3 codifica a proteína neurogenina 3, um fator de transcrição essencial para a formação das células endócrinas do intestino e do pâncreas. Sua disfunção compromete de forma significativa a capacidade do organismo de produzir hormônios reguladores do metabolismo, além de afetar a absorção intestinal de nutrientes desde o período neonatal. Relatar um caso de mutação bialélica no gene NEUROG3, destacando suas manifestações clínicas precoces e a importância do diagnóstico genético diante de quadros graves de má absorção neonatal. Paciente masculino, um ano, admitido no hospital com 24 dias de vida para investigação de quadro clínico grave de dificuldade de ganho de peso, baixa aceitação da dieta, episódios persistentes de diarreia, acidose metabólica importante e disfunção respiratória com a necessidade de ventilação mecânica. Foi diagnosticado com sepse neonatal tardia e iniciou tratamento com antibioticoterapia. Uma mutação em homozigose no gene NEUROG3 (p. Glu28*), associada à anendocrinose entérica (AE), foi identificada em painel genético. O paciente é o primeiro filho de uma mãe jovem e hígida e sua história paterna e existência de consanguinidade são desconhecidas. Indicou-se a realização de exames como elastase fecal, peptídeo-C, dosagem de insulina, avaliação do eixo hipotálamo-hipófise, tempo de protrombina, vitamina E, D, amilase e lipase. Foi proposta a introdução de reposição de enzimas pancreáticas e vitaminas lipossolúveis, além do uso de fórmula extensamente hidrolisada para diminuir a dependência da nutrição parenteral e evitar complicações como sepse. Manifestações clínicas precoces e graves no neonato podem estar associadas à mutação bialélica no gene NEUROG3, responsável por importante disfunção entérica e risco elevado de endocrinopatias múltiplas. Trata-se de uma condição rara e de difícil diagnóstico, cuja suspeita clínica deve ser considerada diante de quadros persistentes de diarreia má absorptiva neonatal, déficit de crescimento, acidose metabólica e intolerância à dieta enteral, sobretudo quando acompanhados de alterações metabólicas inco-muns. A realização de testes genéticos ampliados, como o sequenciamento de nova geração, faz-se fundamental para o esclarecimento etiológico do quadro e direcionamento do tratamento.

PE 083 -DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: A ELEVAÇÃO DAS TRANSAMINASES COMO SINAL DE ALERTA

Ana Paula Orsolin¹, Caroline Borges Cervi¹, Gabriella Zanin Figuera¹, João Pedro Vargas Zolet¹, Laíse Pauletti Barp¹, Laura Delai¹, Monique Sartori Broch¹, Yasmin Ymay Girardi¹, Melina Utz Melere², Bibiana Mello de Oliveira²

1. Liga Acadêmica de Genética Médica da Universidade Luterana do Brasil (ULBRA), 2. Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre.

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), doença genética de herança ligada ao cromossomo X, resulta de variantes no gene DMD. Manifesta-se na infância com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, fraqueza muscular proximal progressiva com complicações respiratórias, pseudohipertrofia de panturrilhas e suscetibilidade à cardiomiopatia. Além disso, as concentrações de creatinofosfoquinase (CPK) e aminotransferases frequentemente estão elevadas, muitas vezes precedendo manifestações clínicas. Apresentar nove casos de DMD, destacando a elevação das transaminases como um sinal de alerta para o diagnóstico precoce. Estudo descritivo retrospectivo transversal de nove casos de DMD atendidos em ambulatório de genética médica em Porto Alegre, que tiveram como manifestação inicial a elevação de transaminases hepáticas. Foram avaliados nove casos, dos quais sete eram do sexo masculino. As idades variaram de 3 a 7 anos (média: 4,9 anos) no momento do diagnóstico. Exames laboratoriais evidenciaram elevação significativa das transaminases, que levaram à posterior dosagem de CPK em todos os pacientes (variação da CPK basal de 592 U/L a mais de 20.000 U/L), sem alteração de demais marcadores hepáticos. Um paciente realizou biópsia hepática. Verificou-se atraso no desenvolvimento de cinco pacientes. Ao exame físico, oito apresentaram pseudohipertrofia de panturrilhas, seis apresentaram fraqueza muscular proximal e quatro apresentaram hipotonia. Um caso apresentou marcha atípica, com diminuição de força bilateral e simétrica dos membros inferiores. Nos exames moleculares, todos os pacientes apresentaram variantes patogênicas no gene DMD, sendo 55,6% deleções e 44,4% variantes pontuais. A elevação das transaminases é um achado laboratorial relevante na avaliação da DMD. Esta alteração, associada a manifestações clínicas como pseudohipertrofia de panturrilhas e fraqueza muscular, permitem a dosagem de CPK e o diagnóstico precoce, essencial para um manejo eficaz. O tratamento com corticosteroides visa retardar a progressão da doença, preservar a força muscular e a função respiratória, e terapias avançadas podem ser indicadas caso a caso. O monitoramento inclui avaliações cardiológicas e pneumológicas regulares, além do rastreamento da escoliose para prevenir deformidades. A abordagem multidisciplinar é essencial para o manejo eficaz, e o aconselhamento genético deve ser disponibilizado, oferecendo o suporte adequado.

PE 084 -DISTROGLICANOPATIA MUSCULAR: UM RELATO DE CASO

Amanda Luísa Hofmann¹, Jorgiana Luiza Copini Mazzetti¹, Caroline Hoelscher Fontana¹, Daniele Freitas Bica Madalozzo¹

1. Universidade Regional Integrada (URI-Erechim/RS).

As distroglicanopatias são um grupo de distrofias musculares causadas por alterações genéticas que afetam a glicosilação do distroglicano, essencial para a função muscular. Caracterizam-se por hipotonia, fraqueza muscular, atraso mental, anomalias cirúrgicas e oftalmológicas, podendo causar comprometimento cardíaco e respiratório. A Distrofia Muscular-Distroglicanopatia, Tipo C, associada a alterações no gene CRPPA, é progressiva e autossômica recessiva. Sua forma congênita mais grave (Tipo A7) envolve malformações cerebrais e oculares graves. O diagnóstico é clínico e com aconselhamento genético, e o tratamento foca no manejo multidisciplinar das complicações. Paciente masculino, 3 anos, diagnosticado com distroglicanopatia muscular. A investigação começou aos 9 meses devido a um atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. A ressonância magnética evidenciou espessamento dos giros frontais bilateralmente, hipoplasia do vermis cerebelar com quarto ventrículo alargado e dismórfico, folias cerebelares irregulares com múltiplos microcistos bilaterais, achados compatíveis com a doença de distroglicanopatia muscular. Testes genéticos identificaram duas variantes em heterozigose no gene CRPPA, confirmando a distrofia muscular-distroglicanopatia tipo C. Clinicamente, apresenta fraqueza muscular proximal mais acentuada nos membros inferiores, como dor e mioglobinúria aos esforços. A avaliação ortopédica revelou lesões severas do reto femoral e contratura dos quadris, sendo necessário fortalecimento muscular e controle do crescimento femoral com uso de tutor longo. A ultrassonografia abdominal mostrou colelitíase e baço acessórios sem alterações biliares significativas. Na avaliação oftalmológica diagnosticou estrabismo alternante e heterocromia na íris do olho esquerdo, sendo indicado o uso diário de tampão ocular e óculos corretivos para miopia. O atraso no desenvolvimento neuropsicomotor é um marcador clínico fundamental para a detecção precoce da distroglicanopatia muscular. O manejo inclui exames, aconselhamento genético, fisioterapia para correção postural e óculos para melhorar a visão e a qualidade de vida. A distroglicanopatia muscular Tipo C é uma condição genética rara. A detecção e a intervenção precoces são essenciais para favorecer o desenvolvimento infantil, já que a síndrome ainda não possui cura.

PE 085 - EPILEPSIA PRECOCE E DISPLASIA BRONCOPULMONAR EM CRIANÇA NÃO PREMATURA COM ALTERAÇÃO NO GENE SETD1A: RELATO DE CASO

Marina Dall'agnol Redel¹, Isadora Grings Pereira¹, Júlia Zagoury Carafini¹, Marco Antonio Oliveira de Azevedo¹

1. Universidade do Vale do Rio dos Sinos (Unisinos).

Introdução: A displasia broncopulmonar (DBP) é uma morbidade cardiorrespiratória mais comum em prematuros, podendo afetar o neurodesenvolvimento e causar sequelas pulmonares. Quando coexistente a alterações genéticas relacionadas à epilepsia precoce, pode impactar significativamente o desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), aumentando a complexidade do manejo clínico. **Relato de caso:** Paciente feminina, 18 meses, nascida de cesárea às 37+6 semanas por oligodrâmnio e hipertensão gestacional. Nascida com 2.760 gramas. Apgar 7, cianose e choro fraco. Apresentou taquipneia, sendo intubada 10 horas após o nascimento, com diagnóstico de sepse e pneumonia. Evoluiu com três paradas cardiorrespiratórias e hipóxia. Diagnóstico de hipertensão pulmonar associada à comunicação interatrial e interventricular. Teste do pezinho aos 3 meses com alteração para fibrose cística, com teste do suor negativo. Histórico de COVID aos 4 meses. Radiografia de tórax mostrou opacidades reticulares grosseiras e hiperinsuflação. Aos 8 meses, apresentou episódios de convulsão tônico-clônica generalizada e quadros concomitantes de hipoglicemia e hipotonia. Eletroencefalograma revelou discreta desorganização difusa do ritmo de base, com ausência de atividade epileptiforme. Disfagia persistente e aversão alimentar, necessitando de sonda nasointestinal. Sequenciamento do exoma revelou variante provavelmente patogênica no gene SETD1A, associado a atraso no desenvolvimento, deficiência intelectual e anormalidades psiquiátricas. **Discussão:** A DBP é caracterizada por uma interrupção no desenvolvimento pulmonar, levando à simplificação alveolar e à disangiogênese. A lesão multifatorial pode iniciar na necessidade de reanimação, na ventilação mecânica, na toxicidade do oxigênio e em infecções, em especial a sepse neonatal, podendo afetar significativamente o neurodesenvolvimento. Quando associada à epilepsia de início precoce, o desenvolvimento neuropsicomotor pode ser gravemente prejudicado. Não há, porém, relatos de associação entre esse achado genético e doenças pulmonares como a DBP. **Conclusão:** A DBP é mais frequente em prematuros, mas pode ocorrer em neonatos a termo, especialmente em contextos de infecção e suporte ventilatório. Quando associada à epilepsia, o manejo se torna mais complexo, impactando o DNPM. A ausência de correlação conhecida entre a mutação no gene SETD1A e a DBP torna este relato de caso relevante.

PE 086 - MANIFESTAÇÕES RESPIRATÓRIAS EM DOENÇAS RARAS PEDIÁTRICAS: DADOS DA REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS

Beatriz Oliveira Santos¹, Monique Sartori Broch¹, Mariana Lima Scortegagna¹, Maria Eduarda Cardoso¹, Isadora Viegas¹, Annanda Pink Holtz¹, Angélica Piovesana¹, Bibiana Mello de Oliveira¹, Claudia Fernandes Lorea¹, Têmis Maria Félix¹

1. Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

Introdução: A Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS) busca implementar a vigilância epidemiológica de Doenças Raras (DR) em 43 centros no Brasil. **Objetivo:** Este estudo foca especificamente nos sinais e sintomas presentes em investigação ou com diagnóstico de doenças raras relacionados ao sistema respiratório. Reconhecer os sinais e sintomas pneumológicos relacionados a DR, visando dessa forma a alertar para suspeita clínica de DR em pediatria com sintomas pneumológicos. **Método:** Utilizados os dados das etapas retrospectiva (2018-2019) e prospectiva (2022 e 2023-2025) do inquérito epidemiológico da RARAS. Os diagnósticos foram registrados através do código ORPHA e os fenótipos foram registrados através da Human Phenotype Ontology (HPO). **Resultados:** Neste período, dos 18.129 participantes da RARAS, 373 apresentaram sinais e/ou sintomas respiratórios em faixa etária pediátrica. Com os pacientes distribuídos pelas regiões Nordeste (37,2%), Sul (22,3%), Sudeste (22,0%), Centro-Oeste (9,9%) e Norte (8,7%). A média de idade foi de 10 anos. O gênero mais prevalente foi o masculino (57,6%), e o feminino (42,4%). A maioria não eram prematuros, com uma proporção de prematuros (16,9%) e não prematuros (83,1%). Os diagnósticos mais prevalentes foram o Angioedema Hereditário (AH) é a condição mais frequentemente observada (80,12; 82%). Entre os 80 pacientes diagnosticados com AH, a média entre o início dos sintomas e o diagnóstico é de 17,5 anos. Destes, 70 registros indicam episódios de edema de laringe e 62 mencionam dor no peito. Em seguida, a Fibrose Cística (FC) aparece com uma prevalência (73,11; 7%), seguida pela Miastenia Gravis (MG 19,3%), Mucopolissacaridose Tipo 2 (MPS 2,13; 2%) e a Síndrome de Noonan (SN 12,1; 9%). A odisséia diagnóstica média para as cinco condições mais comuns (excluindo os casos detectados na triagem neonatal e as recorrências familiares) é de 3 anos para o AH, com um intervalo de tempo mediano de 17,5 anos. Para a FC, a média é de 4 anos; para a MG, 1 ano; para a MPS2, 2 anos; e para a SN, 6 anos. As especialidades mais envolvidas no tratamento incluíam pneumologia, cardiologia e neurologia. **Conclusão:** Embora o diagnóstico de Angioedema Hereditário se manifeste principalmente na fase adulta, média de 28 anos, os indícios costumam surgir na infância, com média de 10 anos. Essa diferença ressalta a importância fundamental de pneumopediatras estarem atentos a sinais específicos dessa condição, que pode incluir episódios de edema laríngeo e dor torácica.

PE 087 - MICRODELEÇÃO DE 4.9 MB NO CROMOSSOMO X: UM RELATO DE CASO

Nathana Müller¹, Amanda Luísa Hofmann¹, Anelize Montemezzo¹, Gyovanna Albertoni¹

1. Universidade Regional Integrada do Alto Uruguai e das Missões (URI).

Introdução: As síndromes de microdeleção são doenças resultantes da deleção submicroscópica de genes em cromossomos. A hibridização genômica comparativa por microarray é uma técnica que permite identificar essas microdeleções e microduplicações, associadas a desordens neurológicas. Alterações em genes do cromossomo X, como PAK3 e ACSL4, estão ligadas a problemas de regulação celular e deficiência intelectual. As manifestações clínicas variam conforme o número e o tamanho dos genes deletados. Após o diagnóstico, o médico deve orientar a família sobre intervenções e tratamentos, incluindo medicamentos e terapias como fonoaudiologia, fisioterapia e terapia ocupacional, visando o controle das desordens neurológicas e a reabilitação do paciente. A emissão de laudos diagnósticos é essencial para a inclusão em programas de reabilitação e acesso a benefícios sociais. Apresentar uma portadora de síndrome genética rara, quais terapias e medicamentos que está em uso no momento. **Relato de caso:** Paciente feminina de 7 anos com microdeleção de 4.9 Mb no cromossomo X. A gestação foi planejada, com pré-natal adequado e sem infecções TORCH. O parto foi cesárea, com peso de 4.160 g e Apgar 6/8. Nas primeiras horas de vida, apresentou dificuldade para mamar e icterícia neonatal, necessitando de internação. O teste do pezinho revelou hipotireoidismo congênito, enquanto o cariótipo não apresentou alterações. Encaminhada a um endocrinologista, foi iniciada a reposição hormonal. O exame genético confirmou a microdeleção, considerada patológica. Aos 3 meses, começou fonoterapia e, aos 5 meses, fisioterapia. Atualmente, a paciente faz uso de repositores vitamínicos, canabidiol e risperidona. As complicações incluem desordens neurológicas, tônus muscular anormal, crises de ausência, dificuldades motoras e respiratórias. Em janeiro de 2024, foi realizada gastrectomia para evitar desnutrição, e em dezembro de 2024, a paciente foi internada por problemas respiratórios, sem necessidade de cuidados invasivos. **Discussão:** Os dados presentes no exame de hibridização genômica, indicam a existência de mais dois casos iguais ao da paciente citada no presente estudo, sendo esta paciente a primeira diagnosticada no Brasil. **Conclusão:** Concluindo-se que esta síndrome é extremamente rara, necessitando mais estudos relacionados ao assunto, devido a escassez de possíveis tratamentos ou terapias.

PE 088 - MORTALIDADE INFANTIL POR ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME) E PERSPECTIVAS DE TRATAMENTO PELO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE (SUS)

Natália Toebe Giudice da Costa¹, Claiane Vitória Teza², Eduardo Flach Klein³, Jonas Carvalho Reis², Laise Pauletti Barp⁴, Thais Fernanda Dalferth², Eder de Mattos Berg⁵

1. Universidade do Vale do Rio dos Sinos (Unisinos), 2. Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS), 3. Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSA), 4. Universidade Luterana do Brasil (ULBRA), 5. Sindicato Médico do RS (SIMERS).

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença genética que causa degeneração dos neurônios motores da medula espinhal, com uma alta taxa de mortalidade infantil. O Zolgensma é uma terapia gênica inovadora de aplicação única, que corrige a deficiência. Analisar a mortalidade por AME na faixa etária de 0 a 14 anos, no Brasil, entre 2019 e 2023, com foco no impacto da recente incorporação do medicamento Zolgensma ao Sistema Único de Saúde (SUS), avaliando possíveis mudanças no manejo da doença e suas repercussões na redução das taxas de óbito, bem como na melhoria da saúde das crianças afetadas. Estudo transversal de base populacional de janeiro de 2019 a dezembro de 2023. Os dados analisados foram coletados do Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM), disponível pelo DATASUS, e correspondem à mortalidade por AME na faixa etária de 0 a 14 anos registrados no Brasil. De janeiro de 2019 a dezembro de 2023, foram registrados 235 óbitos por AME na faixa etária de 0 a 14 anos, no Brasil. A distribuição anual dos óbitos variou: 52 em 2019, 48 em 2020, 42 em 2021, 53 em 2022 e 40 em 2023. Analisando a distribuição geográfica, a região Nordeste concentrou o maior número de óbitos, com 37% dos registros, seguida pela região Sudeste (35%) e, em menor escala, a Sul (10%), Centro-Oeste (8,5%) e Norte (8%). Os estados brasileiros que apresentaram os maiores números de óbitos foram São Paulo (21%), Minas Gerais (10%), Pernambuco (8%), Bahia (7,5%), Santa Catarina (4%) e Rio de Janeiro (4%). Em contraste, os estados com menor número de registros foram Amapá (0,4%), Espírito Santo (0,4%) e Acre (0,8%), além do Distrito Federal, Amazonas e Sergipe com 1% cada. Os resultados deste estudo mostram que os óbitos por AME ainda são prevalentes, com maior concentração nas regiões Nordeste e Sudeste, apontando desigualdades no acesso ao diagnóstico. A incorporação do Zolgensma ao SUS é um avanço importante, colocando o Brasil entre os seis países a oferecer a terapia no sistema público. No entanto, as altas taxas de mortalidade persistem, evidenciando a necessidade de políticas públicas eficazes para ampliar o acesso ao tratamento e garantir a equidade. O Zolgensma requer menos tempo de tratamento em comparação com outras terapias e é eficaz na melhora da sobrevida e qualidade de vida, quando administrado precocemente. Por isso, é essencial expandir o rastreamento neonatal, pois pode reduzir a progressão da doença e melhorar os desfechos clínicos infantis.

PE 089 - SÍNDROME DE DIGFAN: UM RELATO DE CASO

Leticia Correa Tijiboy¹, Barbara Spengler Machado¹, Sandra Helena Machado¹

1. Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

A Síndrome DIGFAN é uma condição genética extremamente rara, com poucos casos descritos na literatura médica. É caracterizada por atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, atrofia cerebelar e disfunção do neurônio motor inferior. Apresenta um quadro clínico complexo, que pode incluir regressão do desenvolvimento e complicações respiratórias. Paciente do sexo masculino, 6 anos, foi internado em 11/07/2022 apresentando quadro clínico de desidratação, taquicardia e hiperventilação. A investigação clínica revelou histórico de regressão do desenvolvimento motor após os 2 anos de idade, com atrofia distal e constipação crônica. O exame neurológico e os resultados da eletromiografia (ENMG) indicaram disfunção do neurônio motor inferior, associada a atrofia cerebelar. Durante o período de internação, o paciente sofreu uma crise epiléptica seguida de parada cardiorrespiratória, necessitando de intubação orotraqueal e suporte ventilatório. Ao longo do tratamento, o paciente apresentou várias complicações, incluindo infecções e dificuldades com extubação, o que levou à indicação de traqueostomia. Devido à desnutrição crônica, o paciente foi alimentado por meio de gastrostomia, o que resultou em um significativo ganho de peso durante a internação. O paciente recebeu alta em 16/11/2022, com o uso de ventilação não invasiva (BIPAP). A análise genética confirmou o diagnóstico de Síndrome de DIGFAN, com identificação de uma variante patogênica de novo, corroborando a correlação entre o genótipo e o fenótipo apresentados pelo paciente. O caso apresentado exemplifica a complexidade da Síndrome de DIGFAN, uma condição rara associada a múltiplas comorbidades que afetam diferentes sistemas orgânicos. A atrofia cerebelar, associada à disfunção do neurônio motor inferior, é um dos principais achados neurológicos da síndrome e está fortemente correlacionada com a progressão clínica da doença. A necessidade de traqueostomia e ventilação não invasiva destaca a importância do suporte respiratório e ressalta os desafios no manejo de indivíduos com doenças neuromusculares. O paciente apresenta um caso emblemático da Síndrome DIGFAN, evidenciando a necessidade de um diagnóstico precoce e de um manejo abrangente. O acompanhamento contínuo e a intervenção multidisciplinar são essenciais para melhorar a qualidade de vida e o prognóstico em crianças com essa condição rara. A pesquisa genética e o aconselhamento familiar são fundamentais para o entendimento e a gestão da síndrome.

PE 090 - SÍNDROME WOREE: RELATO DE UMA DOENÇA RARA

Amanda Luísa Hofmann¹, Nathana Muller¹, Giovana Paula Albertoni¹, Anelize Montemazzo¹

1. Universidade Regional Integrada (URI-Erechim/RS).

Introdução: O gene WWOX é importante na supressão tumoral, apoptose e metabolismo de esteróides. Sua deficiência, causada por lesões autossômicas recessivas, está associada a doenças neurológicas graves, como as síndromes SCAR12 e WOREE. A WOREE se manifesta nos primeiros meses de vida, com convulsões, dificuldades motoras, visuais e respiratórias. O diagnóstico é realizado por exame neurológico e teste genético. Embora não haja cura, o tratamento é paliativo, com uso de anticonvulsivantes, fisioterapia, fonoterapia e terapia ocupacional para controlar os sintomas e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. **Relato de caso:** Paciente feminina, 1a5m, apresenta encefalopatia epiléptica tipo 28 relacionada ao gene WWOX (Síndrome WOREE). A gestação foi planejada, sendo a primeira de um casal hígido e não consanguíneo. A mãe teve diabetes gestacional, realizou um pré-natal adequado, com controle glicêmico por dieta. O parto foi cesáreo, a termo (39 semanas e 1 dia), com peso de 3.570 g e Apgar de 8/9. Teve alta com aleitamento materno exclusivo e testes neonatais normais. Aos dois meses, iniciaram crises epilépticas com piscamento unilateral e movimentos involuntários no membro inferior direito. Apesar de exames iniciais como ressonância magnética e EEG normais, foi iniciado o tratamento com levetiracetam, o que diminuiu a frequência das crises. Em janeiro de 2024, a persistência das crises levou à realização de um painel genético, confirmando o diagnóstico de encefalopatia epiléptica tipo 28 relacionada ao gene WWOX (síndrome WOREE). A paciente apresentou atraso motor significativo, hipertonia dos membros, ausência de fixação ocular, interação social limitada e sem controle cefálico. As crises epilépticas evoluíram para espasmos flexores, acompanhados de alterações eletroencefalográficas. Em dezembro de 2024, com 1 ano e 1 mês, apresentou bronquiolite associada a pneumonia, necessitando de ventilação mecânica. Teve dificuldade no desmame devido à hipotonia, necessitando de traqueostomia com 1 ano e 3 meses. **Discussão:** A síndrome WOREE apresenta grande variabilidade clínica e o quadro pode levar ao óbito precoce. O diagnóstico é feito por meio de exames clínicos e genéticos e o tratamento é paliativo, focado no controle dos sintomas com medicamentos e terapias. **Conclusão:** A WOREE é uma condição genética rara que acomete o sistema nervoso. O diagnóstico e tratamento precoce são fundamentais para garantir o melhor desenvolvimento da criança, uma vez que essa síndrome não tem cura até o momento.